

In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful



Copyright disclaimer

"La faculté" is a website that collects medical documents written by Algerian assistant professors, professors or any other health practicals and teachers from the same field.

Some articles are subject to the author's copyrights.

Our team does not own copyrights for the most content we publish.

"La faculté" team tries to get a permission to publish any content; however , we are not able to be in contact with all authors.

If you are the author or copyrights owner of any kind of content on our website, please contact us on: facadm16@gmail.com to settle the situation.

All users must know that "La faculté" team cannot be responsible anyway of any violation of the authors' copyrights.

Any lucrative use without permission of the copyrights' owner may expose the user to legal follow-up.



STRUCTURE DE L'ADN (résumé)

I) Définition : C'est un polymère de nucléotides.

II) La molécule d'ADN :

L'ADN est formé d'un polymère de nucléotides. Un nucléotide est un nucléoside associé à un phosphate. Le nucléoside est une base associée à un sucre (le désoxyribose). Il existe 4 types de bases dans l'ADN : bases puriques : Adénine et Guanine; bases pyrimidiques : Thymine et Cytosine. La molécule d'ADN avec tous ses constituants forme une double hélice. La longueur totale de la molécule d'ADN dans une cellule est en moyenne de 2 m (pour les 46 chromosomes), cet ADN est donc fortement compacté dans le noyau. La compaction de l'ADN est rendue possible grâce à 4 types de protéines histones qui sont : H₂A/ H₂B/H₃/H₄. L'ADN s'enroule au tour de ces protéines pour former un nucléosome " $2 \times (H_2A + H_2B + H_3 + H_4) + (ADN) = 1$ nucléosome. Une série d'enroulement et de surenroulement provoquent la compaction de l'ADN pour aboutir à la forme finale d'un chromosome avec ses deux chromatides.

*** Les liaisons dans la molécule d'ADN :**

Deux nucléotides adjacents sont liés entre eux par des liaisons phosphodiester, qui mettent en jeu les carbones des oses.

Deux bases en vis à vis sont liées entre elles par des liaisons hydrogènes; les liaisons hydrogènes sont faibles et peuvent être détruites à la chaleur, il y a deux liaisons entre A et T et trois entre G et C. La destruction des liaisons hydrogènes provoque la séparation des deux brins complémentaires ; c'est la dénaturation de l'ADN; Le phénomène de dénaturation est réversible, les simples brins peuvent se réassocier par complémentarité entre les bases pour reformer un ADN bicaténaire, dans ce cas on parle de renaturation.

III) caractéristiques de la double hélice

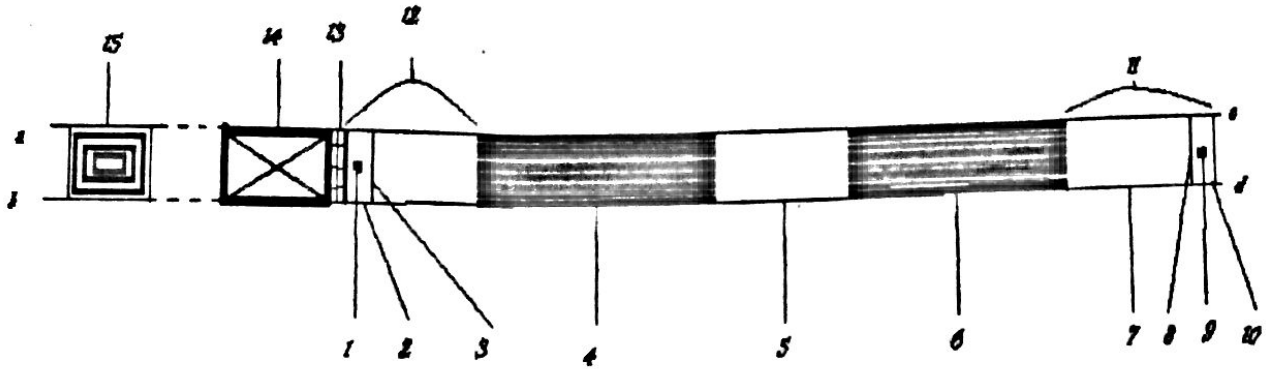
- Antiparallèle : les deux brins sont parallèles mais orientés dans deux sens différents.
- Complémentarité entre les bases : entre A et T et G et C.
- Formation de deux sillons : un grand et un petit sillon.
- Dénaturation et renaturation : L'ADN est dénaturé à la chaleur à une température comprise entre 60 et 90° C, en fonction de sa richesse en bases GC. La renaturation est possible s'il y a retour à la température ambiante de façon lente et graduelle.
- Absorption des UV à 260 nm.

STRUCTURE D'UN GENE (résumé)

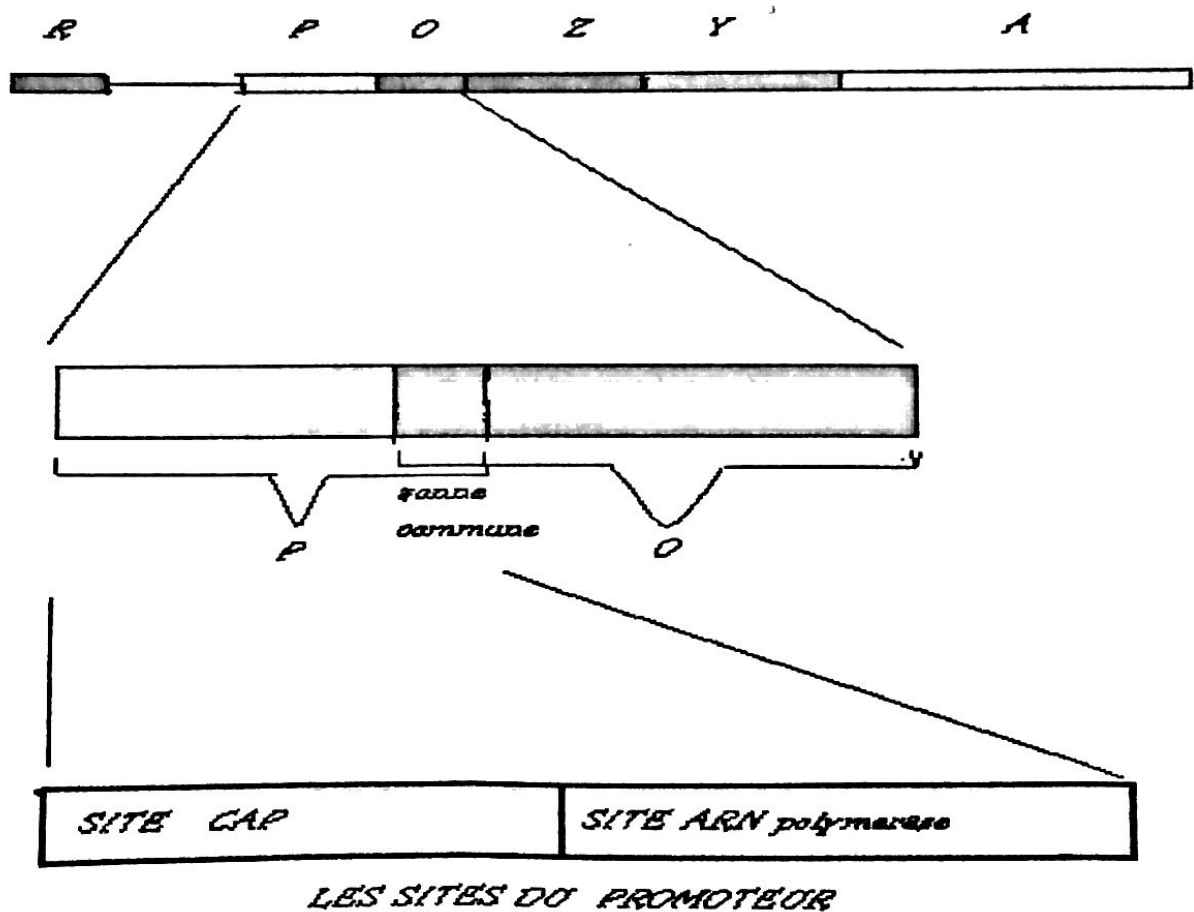
I) Définition : Séquence d'ADN portant une information génétique.

II) Différents types de gènes : gènes de structure, gènes de régulations, pseudogènes, retropseudogènes.

III) Gène eucaryote :



IV) gène procaryote :



TD DE GENETIQUE : STRUCTURE DU MATERIEL GENETIQUE

EXERCICE 1 : Le tableau ci dessous indique les proportions relatives des 4 bases azotées dans différents ADN. On a pris pour référence l'adénine à laquelle on a donné arbitrairement la valeur 10 (les mesures sont données avec une précision de 0,1).

Provenance de l'ADN	A	C	G	T
Homme : rate	10	7,2	7,0	10,1
Sanglier : thymus	10	6,8	6,9	9,6
Guesin : Sperme	10	5,4	5,4	9,7
Blé : Germe	10	8,9	8,7	10,2

- 1- Quelle relation simple existe-t-il entre les différentes valeurs de ce tableau ?
- 2- Quelle hypothèse concernant la structure de l'ADN peut-on déduire de cette relation ?

EXERCICE 2 : Chez différentes espèces, on a déterminé les quantités de bases azotées : A, T, C, G présentes dans l'ADN. Les résultats sont indiqués dans le tableau ci-dessous :

Espèces	(1) $\frac{C+G}{A+T}$	(2) $\frac{A+G}{T+C}$
Colibacille	0,27	
Blé	1,22	0,98
Bœuf	1,25	1,01
Homme	1,40	1,05
Virus T ₄	1,92	1,00
Oursin	1,86	0,98
		1,02

Quels renseignements tirez-vous de ce tableau ?

Exercice 3 : Meselson et Stahl ont mis au point une technique d'obtention du gradient de densité par centrifugation à grande vitesse.

- 1- Des bactéries sont cultivées dans un milieu contenant des atomes d'azote lourd (N^{15}). L'ADN est extrait de ces bactéries placées dans un tube à centrifugation et

centrifugés pendant 24 heures avec une accélération de 100000 g. L'aspect du tube en fin de centrifugation est celui de la figure 1. La bande sombre correspond dans le gradient de densité qui s'est établi (de 1,690 à 1,740) à un ADN de densité 1,724.

- 2- Des bactéries de la même espèce cultivées dans un milieu dont la source d'azote contient uniquement de l'azote normal (N_{14}) et dont l'ADN est centrifugé, donne le résultat de la figure 2
 - 3- L'ADN est extrait de bactéries cultivées dans un milieu contenant du N_{15} , puis placées au début de l'expérience, dans un milieu contenant du N_{14} . Ces bactéries sont cultivées dans des conditions provoquant la synchronisation des divisions. L'aspect des tubes à centrifugation est donné par la figure 3.
- a) Interpréter les résultats des 3 types d'observations, sachant que, pour chaque centrifugation, on a placé dans le tube la même quantité d'ADN
 - b) Imaginer les schémas de la molécule d'ADN traduisant cette interprétation.



FIG1

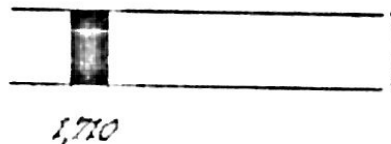


FIG2

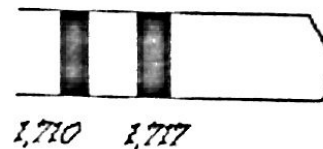


FIG3

Les gènes de structure

- **ARNm** ; c'est un ARN qui est traduit en protéine.

Les gènes des ARNm sont composés d'une succession d'exon et d'introns ; ces gènes commencent toujours par un exon et se terminent par un exon.

Le gène est formé de deux brins : un brin antisens ou brin matrice où se fixe l'ARN pol. pour former l'ARNm par complémentarité. Un brin sens orienté dans le même sens que l'ARNm et porte la même séquence que l'ARNm, sauf que les U sont remplacés par des T. Le brin sens est orienté dans le sens 5'-3' commençants par le génon ATG qui représente sur l'ARNm le codon AUG.

Le cadre de lecture sur l'ARNm commence par le codon d'initiation de la traduction qui est AUG (qui est également le codon de la méthionine quand il est à l'intérieur de l'ARNm.) et se termine par l'un des codons d'arrêt de la traduction suivants ; UAA, UAG, UGA.

Avant sa traduction l'ARNm subit des modifications post-transcriptionnelles appelées maturation de l'ARN prémessager ; on distingue trois étapes qui se déroulent dans l'ordre suivant :

- 1- **Capping ou coiffage** : c'est l'addition d'une guanine méthylée (7 méthyle guanine) à l'extrémité 5' de l'ARNm. La cape protège l'extrémité 5 contre les exonucléases et permet au ribosome de reconnaître le début de l'ARNm.
- 2- **Addition de la queue poly A** : Une enzyme reconnaît le signal de polyadénylation (AAUAAA), elle clive les bases situées à 20 nucléotides plus loin et ajoute 100 à 200 résidus Adénine. La queue poly A stabilise l'ARNm et détermine sa durée de vie.
- 3- **Epissage** : c'est l'élimination des introns (parties non codantes). Un intron commence toujours par gu et se termine par ag.

Après l'épissage l'ARNm devient mature, il est alors traduit dans le cytoplasme; l'extrémité 5' phosphate donne la région N terminale du polypeptide et l'extrémité 3' OH donne la région carboxyterminale du polypeptide.

Les gènes des ARNm sont composés d'une succession d'exon et d'introns; ces gènes commencent toujours par un exon et se terminent par un exon.

Le gène est formé de deux brins : un brin antisens ou brin matrice où se fixe l'ARN pol. pour former l'ARNm par complémentarité. Un brin sens orienté dans le même sens que l'ARNm et porte la même séquence que l'ARNm, sauf que les U sont remplacés par des T. Le brin sens est orienté dans le sens 5'-3' commençants par le génon ATG qui représente sur l'ARNm le codon AUG.

Le cadre de lecture sur l'ARNm commence par le codon d'initiation de la traduction qui est AUG (qui est également le codon de la méthionine quand il est à l'intérieur de l'ARNm.) et se termine par l'un des codons d'arrêt de la traduction suivants ; UAA, UAG, UGA.

Avant sa traduction l'ARNm subit des modifications post-transcriptionnelles appelées maturation de l'ARN prémessager ; on distingue trois étapes qui se déroulent dans l'ordre suivant :

- 4- **Capping ou coiffage** : c'est l'addition d'une guanine méthylée (7 méthyle guanine) à l'extrémité 5' de l'ARNm. La cape protège l'extrémité 5 contre les exonucléases et permet au ribosome de reconnaître le début de l'ARNm.
- 5- **Addition de la queue poly A** : Une enzyme reconnaît le signal de polyadénylation (AAUAAA), elle clive les bases situées à 20 nucléotides plus loin et ajoute 100 à 200 résidus Adénine. La queue poly A stabilise l'ARNm et détermine sa durée de vie.
- 6- **Epissage** : c'est l'élimination des introns (parties non codantes). Un intron commence toujours par gu et se termine par ag.

Après l'epissage l'ARNm devient mature, il est alors traduit dans le cytoplasme ; l'extrémité 5' phosphate donne la région N terminale du polypeptide et l'extrémité 3' OH donne la région carboxyterminale du polypeptide.

R1 : Le premier et le dernier exon possède chacune une région non codante appelée UTR (untranslated region), l'UTR du premier exon renferme le signal de la cap et l'UTR du dernier exon renferme le signal de polyadénylation.

POLYMORPHISME DE L'ADN

I) séquences répétées : elles représentent 50% du génome.

I-1) Séquences répétées en tandem (groupés) :

- **AND satellite** : long de 1 million de paire de bases, situé près du centromère.

- **Minisatellites** : (14 à 15 pb) appelés également VNTR, situés près des télomères et servent pour l'empreinte génétique.
- **Microsatellites** (1 à 13 pb) appelés STR, ils n'ont pas de localisation précise.
- **Télomères** : (GGTTAG)_n; ils représentent l'extrémité du chromosome, leur rôle est la protection du chromosome contre les exonucléase, et la détermination de l'âge de la cellule.

I-2) Séquences répétées dispersées : Elles représentent plus de 90% des séquences répétées

- 1- **SINE** (short interspersed elements) : leur longueur moyenne est de 280 pb, il font parties de la famille des transposons.
- 2- **LINE** (long interspersed elements) : leur longueur moyenne est de 6200 pb, font parties également de la famille des transposons.
- 3- **HERV** (Human endogenous retrovirus) : virus intégré au chromosome mais défectueux pour la réplication.

Exercice 3 :

Soit les séquences d'ARNm suivantes :

a) 5'... GAA AUG GCAG UUU UAC...3'

b) 3'... UUU UCG AGA UGU CAA...5'

c) 5'... AAA ACC UAG AAC CCA...3'

En vous basant sur le code génétique.

- 1- Déterminer la séquence d'ADN double brin correspondant à chacun des ARNm ci-dessus.
- 2- Préciser à chaque fois lequel des deux brins a servi de matrice pour la transcription.
- 3- Donner les séquences en acides aminés traduits par ces ARNm.
- 4- Compléter les séquences en bases ci-dessous en indiquant à chaque fois l'orientation des brins.

sens													sens	
3'	A			A	A		C			G				ADN double brin
		A	G											
						U		C						ARN m
									A					Anticodon
														Acides aminés
										Méthionine				

3

LES MUTATIONS

I) Définition : Tout changement au niveau de la séquence nucléotidique et qui peut être héréditaire ou non..

II) les types de mutations :

II-1) Les mutations ponctuelles : Elles ne touchent qu'une paire de bases.

II-2) Macromutations : Elles touchent plus d'une paire de bases

a) Mutation dynamique instable :

1- Expansion de trinuécléotides en dehors des séquences codantes; exemple "syndrome de l'x fragile", cause la plus fréquente de retard mental héréditaire chez le garçon elle est récessive liée à X.

Il y a une expansion de "CGG" de 200 à plus de mille répétitions, dans la région 5'UTR du 1^{er} exon du gène *FMR1* situé en Xq27.3. L'augmentation du nombre de triplet de "CGG" provoque une méthylation des cytosines des CGG et des séquences environnantes, ce qui conduit à l'extinction du gène *FMR1*.

2- Expansion dans les régions codantes : Exemple "corée de Huntington", qui se traduit par une dégénérescence progressive des neurones. Due à une protéine renfermant un nombre élevé de glutamine provoqué par une répétition allant de 36 à 120 fois des trinuécléotides "CAG" dans le premier exon du gène de Huntingtine. Le mode de transmission est autosomique dominant.

III- Les agents mutagènes :

La fréquence de mutation chez les procaryotes est estimée à une mutation toutes les 10⁸ divisions, cette fréquence de mutation spontanée est encore plus élevée chez l'homme. La plus part des mutations sont dues à un mauvais appariement au cours de la réplication après avoir échappé à la correction par la DNA polymérase. La fréquence de mutation peut être augmentée par des agents mutagènes qui peuvent être des agents physiques ou des agents chimiques. Il existe plusieurs agents mutagènes mais on ne considérera que trois agents physiques et deux agents chimiques.

a) Agents physiques :

1- Les rayonnements non ionisants : Les rayons ultraviolets à la longueur d'onde de 260 nm sont absorbés par les purines et avec plus d'efficacité, par les pyrimidines. Les UV provoquent des changements au niveau de l'ADN qui se traduit par la formation de dimères de thymine entre celles qui sont adjacentes Cette dimérisation rapproche les bases entre elles et provoque des délétions au cours de la réplication. La plus part des xeroderma sont dues à ce type de mutation.

2- La chaleur : C'est probablement l'agent mutagène le plus répandu dans la nature. Son effet sur l'ADN se traduit par l'élimination de la liaison entre les purines et leur sucre, il en résulte un site apurinique au niveau de l'ADN. Plus de 10 000 sites apurinique sont produits chaque jour dans chaque cellule Ceux qui échappent à la réparation causent des mutations ponctuelles ou des délétions au moment de la réplication de l'ADN.

3- Les rayonnements ionisants : Les rayons X sont des rayonnements très pénétrants, ils peuvent causer des cassures au niveau des chromosomes, mais aussi des délétions par la formation de dimères. Ce sont les rayonnements ionisants aux quels l'homme et le plus exposé. Ils ont un effet cumulatif, leur unité de dosage et le rem (roentgen equivalent man) qui correspond à la dose nécessaire pour expulser un électron de 1 cm³ de matière vivante

b) Agents chimiques :

1- Analogues de bases : Le 5 bromouracile dérive de la thymine à la quelle on remplace le méthyle par un atome de brome, de ce fait il est incorporé pendant la réplication à la place de la thymine. Le 5bU est instable il peut prendre une forme tautomère qui lui permet de s'apparier avec la guanine au lieu de l'Adénine, à la réplication suivante la guanine s'associe avec la cytosine et on obtient une mutation ponctuelle de AT à GC qui est une transition

2- Les agents intercalaires : L'acridavine est un agent intercalaire qui peut provoquer soit une délétion s'il s'intercale comme substrat (brin nouvellement synthétisé), soit une addition s'il d'intercale dans la matrice (ancien brin)

S2-2013

LES MUTATIONS

I) Définition : Tout changement au niveau de la séquence nucléotidique et qui est héréditaire ou non.

II) les types de mutations :

II-1) Les mutations ponctuelles : Elles ne touchent qu'une paire de bases.

a) substitution : Remplacement d'une base par une autre

a1) **TRANSITION** : Remplacement d'une base par une autre de même catégorie.

a2) **TRANSVERSION** : Remplacement d'une base par une autre de catégorie différente.

b) Délétions : c'est la perte d'une paire de bases

c) Addition : c'est l'ajout d'une paire de bases

III) Effets des mutations sur les protéines :

1- **Mutation faux sens** : Remplacement d'un acide aminé par un autre

2- **Mutation silencieuse** : Remplacement d'un codon par son synonyme, dans ce cas il n'y a pas de changement d'acides aminés.

3- **Mutation non sens** : Remplacement d'un codon d'acides aminés par un codon stop.

4- **Mutation par décalage du cadre de lecture** : Tous les acides aminés situés après le décalage sont différents de ceux de la protéine originale.

5- **Mutation conservatrice** : Remplacement d'un acide aminé par un autre de même charge.

LE CODE GENETIQUE

I) Définition : C'est un ensemble de codons représentant chacun un acide aminé. Le codon est un triplet de bases (nucléotides) adjacents dans l'ARNm.

II) Les types et nombres de codons :

Codons d'initiation de la traduction : AUG •

Codons stop : UAG ; UGA , UAA •

Codons déterminants des acides aminés : 61 codons •

III) Caractéristiques du code génétique :

Universel : le code est le même pour toutes les espèces et pour tous les individus de la même espèce. -

Non ambigu : pour un codon il ne correspond qu'un seul acide aminé. -

Non chevauchant : la troisième base d'un codon ne peut pas servir comme première base du codon suivant. -

Dégénéré : Il existe des codons synonymes. -

S2-2013

Exercice 1 :

Expliquer par un schéma le fonctionnement de l'opéron lactose pour les cas suivants :

a) $p^{+}o^{+}z^{+}y^{+}a^{+}$ b) $p^{+}o^{-}z^{+}y^{+}a^{+}$

Faire un schéma en présence de lactose et un autre en absence de lactose séparément.

Exercice 2 :

En présence de glucose est de lactose, les bactéries *E. coli* utilisent d'abord le monosaccharide comme substrat énergétique.

1-Comment s'appelle ce mode de régulation ?

2-Indiquer pour le système fonctionnel et les mutants suivants de l'opéron lactose, si la bêtagalactosidase (z) et la perméase (y) sont produits (+) ou non (-) en présence de chacun des sucres :

SYSTEME					Glucose seul		Lactose seul	
					Z	Y	Z	Y
I	P	O	Z	Y				
+	+	+	+	+	-	-	+	+
-	+	+	+	+	-	-	+	+
+	-	+	+	+	-	-	-	-
+	+	-	+	+	-	-	+	+
ac ⁺ , cap ⁺ , i ⁺ p ⁺ o ⁺ z ⁺ y ⁺					-	-	+	+
ac ⁻ , cap ⁻ , i ⁺ p ⁺ o ⁺ z ⁺ y ⁺					-	-	-	-

ac : adénylate cyclase

LA REPLICATION DE L'ADN

I) Définition : C'est le dédoublement de la molécule d'ADN.

II) Mécanisme de la réplication chez les procaryotes :

Chez les bactéries il n'y a qu'une seule origine de réplication, contrairement aux eucaryotes où il y a plusieurs origines. Cette origine de réplication est riche en bases A et T elle est appelée ORI V (origine végétative).

- 1- La GYRASE : Permet de dérouler la double hélice.
- 2- L' HELICASE : Permet la séparation des deux brins au niveau de ORI V.
- 3- Les SSB : Elles se fixent sur les monobrans et les stabilisent en les empêchant de se réassocier.
- 4- Primase : c'est une ARN polymérase qui synthétise une courte séquence d'ARN de 3 à 10 nucléotide appelé amorce.
- 5- L'ADN POLYMERASE III prolonge l'amorce par de l'ADN dans le sens 5'-3'
- 6- L'ADN POLYMERASE I : Elle remplace l'amorce par de l'ADN, dans le sens 5'-3'.
- 7- Les LIGASES : lient les fragments d'OKAZAKI entre eux, grace aux liaisons phosphodièstères.

REMARQUES IMPORTANTES :

- L' ADN POLYMERASE III a une activité polymérasique 5'-3' et une activité exonucléasique 3'-5'. L'activité exonucléasique est une activité de correction des erreurs de la réplication.
- L'ADN POLYMERASE I : à une activité polymérasique et exonucléasique toutes deux dans le sens 5'-3'.
- Le brin matrice 3'-5' de la fourche de réplication porte le nouveau brin, appelé brin continu ou précoce répliqué dans le sens 5'-3' et progressant dans le sens 5'-3'.
- Le brin matrice 5'-3' de la fourche de réplication, porte le nouveau brin appelé brin discontinu ou brin tardif, répliqué dans le sens 5'-3' mais progressant dans le sens 3'-5'.
- La réplication est un phénomène semi- conservatif.

Outils du génie génétique (Résumé)

I-les Enzymes :

I-1 Enzymes de restriction : Coupent les P³: Phosphoester.

I.1.1 Les exonucléases : Elles digèrent l'ADN à partir de l'extrémité 5' ou 3'.

I.1.2 Les endonucléases : Elles coupent l'ADN à l'intérieur en cassant les liaisons phosphodiester.
au niveau des Palindromes.

Il y a deux catégories d'endonucléases : celles qui donnent des extrémités franches et celles qui donnent des extrémités cohésives.

I-2 ADN polymérases

I-2-1 Fragment de Klenow : Actif à 37°C, Permet de remplir les hiatus pour marquer des molécules d'ADN (Nick translation). (ADN Polymérase sans activité exonucléasique 5'-3')

I-2.2 Taq polymérase : Active à 70°C, utilisée dans la technique PCR, en vu d'amplifier l'ADN in vitro.

I-3 Les ligases

Elles réalisent des liaisons phosphodiester, pour souder deux segments d'ADN.

II- Les vecteurs

II-1 Vecteur de clonage : Renferme une Ori V, il permet de cloner un segment d'ADN ou un gène qui y est intégré.

II-2 Vecteur d'expression : Renferme un promoteur, il permet de faire exprimer un gène.

III- Les sondes moléculaires

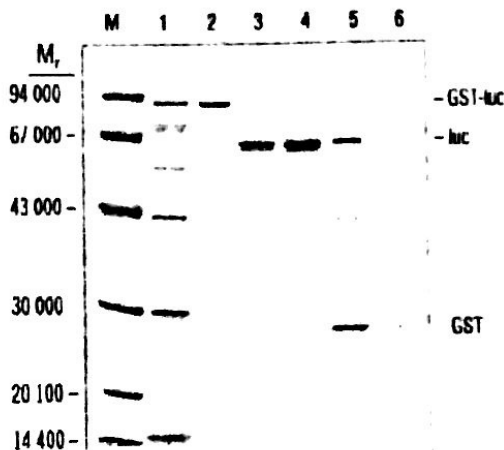
Séquence d'ADN monocaténaire, marquée, complémentaire du gène recherché, son rôle est la détection de gènes notamment en diagnostic génétique.

IV- Les techniques

IV-1 Technique d'électrophorèse sur gel d'agarose : Sépare les fragments d'ADN en fonction du poids moléculaire.

IV-2 Technique PCR : Permet d'amplifier l'ADN in vitro, par une série de cycles se déroulant en trois étapes : dénaturation, hybridation de l'amorce, réplication. Le nombre de molécule obtenu après n cycles est 2ⁿ

IV-3 Technique de séquençage : permet de déterminer la séquence d'ADN en réalisant une réplication en présence de didésoxynucléotides.



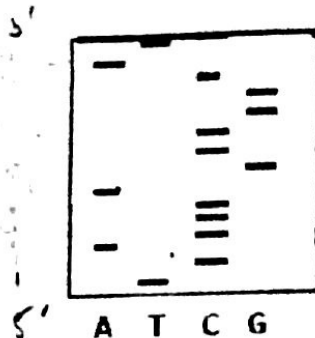
TEST D'EVALUATION

1- Donner la polarité des brins ci-dessous :

- (a) : ATG CCG GCT TGA
- (b) : TTA AGA GCC CAT
- (c) : CGA GCC TAG CGC ACG

Pour chaque brin, dire s'il s'agit du brin sens ou anti sens, dites pourquoi.

2- Le séquençage d'un gène (brin sens) donne le profil suivant :



- a) Donner la séquence de ce gène.
- b) Combien de codons comporte-t-il ?
- c) Donner la protéine codée par ce gène.

3- Soit la séquence suivante : 5' ATG TGG CGA ATA GCT TAA 3'

Donner la conséquence sur l'ADN puis sur la protéine dans les cas suivants :

- a- Remplacement de TGG par TGC
- b- Remplacement de TGG par TCG
- c- Remplacement de TGG par TAG
- d- Délétion de G dans TGG qui devient TG ;

4- Soit les opérons suivants :

- I- ; b) P- ; c) O- : dite pour chaque opéron celui qui est inductible, inactif ou constitutif
- Comment se comporte le diploïde, formé des opérons B et C

QROC

- 1- Quel est l'anticodon du codon UAG ? Combien de codons d'acides aminés y a-t-il ?
- 2- Quel est l'intérêt de l'amorce, pour l'ADN polymérase III ? Expliquer brièvement.
- 3- Que devient l'origine de réplication à la fin de l'initiation ? Citer les enzymes qui interviennent à cette étape.
- 4- Cite deux types de séquences répétées qui ont un intérêt technique. Donner leurs localisations
- 5- Quel est le rôle de l'élément ajouté à la deuxième étape de la maturation de l'ARNm
- 6- Citer les éléments qui composent un gène eucaryote en précisant le rôle du transrégulateur
- 7- Y a-t-il un point commun au niveau de la protéine entre mutation non sens et mutation par décalage du cadre de lecture ? Expliquer brièvement.
- 8- Quel est l'équivalent de l'ADN pol I chez les eucaryotes.
- 9- Donner le mode d'action du gène P53 ;

6

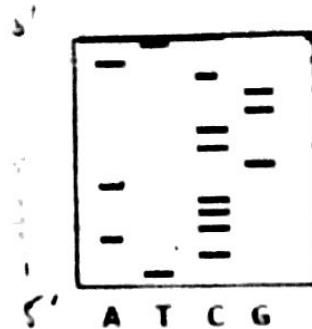
TEST D'EVALUATION

1- Donner la polarité des brins ci-dessous :

- (a) : ATG CCG GCT TGA
- (b) : TTA AGA GCC CAT
- (c) : CGA GCC TAG CGC ACG

Pour chaque brin, dire s'il s'agit du brin sens ou anti sens, dites pourquoi.

2- Le séquençage d'un gène (brin sens) donne le profil suivant :



- a) Donner la séquence de ce gène
- b) Combien de codons comporte-t-il ?
- c) Donner la protéine codée par ce gène.

3- Soit la séquence suivante : 5'ATG TGG CGA ATA GCT TAA3'

Donner la conséquence sur l'ADN puis sur la protéine dans les cas suivants :

- a- Remplacement de TGG par TGC
- b- Remplacement de TGG par TCG
- c- Remplacement de TGG par TAG
- d- Délétion de G dans TGG qui devient TG ;

4- Soit les opérons suivants :

- I- , b) P-, c) O- dite pour chaque opéron celui qui est inductible, inactif ou constitutif
- Comment se comporte le diploïde, formé des opérons B et C

QROC

- 1- Quel est l'anticodon du codon UAG ? Combien de codons d'acides aminés y a-t-il ?
- 2- Quel est l'intérêt de l'amorce, pour l'ADN polymérase III ? Expliquer brièvement
- 3- Que devient l'origine de replication à la fin de l'initiation ? Citer les enzymes qui interviennent à cette étape.
- 4- Cite deux types de séquences répétées qui ont un intérêt technique. Donner leurs localisations
- 5- Quel est le rôle de l'élément ajouté à la deuxième étape de la maturation de l'ARNm
- 6- Citer les éléments qui composent un gène eucaryote en précisant le rôle du transrégulateur
- 7- Y a-t-il un point commun au niveau de la protéine entre mutation non sens et mutation par décalage du cadre de lecture ? Expliquer brièvement.
- 8- Quel est l'équivalent de l'ADN pol I chez les eucaryotes
- 9- Donner le mode d'action du gène P53 ,

QCS (Répondre par V(vrais) ou F(faux) dans la colonne de gauche « +0,5/-0,5/question »

- 1- L'enhancer est un trans régulateur des gènes eucaryotes
- 2- La liaison N glycosidique est située entre les nucléotides au niveau de l'ADN
- 3- L'Absorption des UV à 260nm est due aux bases de l'ADN
- 4- Dans un pas de l'hélice il y a 10 paires de bases
- 5- L'ADN polymérase *alpha* des eucaryotes est l'équivalent de la Primase des procaryotes
- 6- L'ADN polymérase III des procaryotes est remplacée par l'ADN polymérase « epsilon » et « delta/pomé » chez les eucaryotes.
- 7- Le brin sens est également appelé brin informatif
- 8- Le remplacement de T par A dans un gène est une transversion.
- 9- Le décalage du cadre de lecture est provoqué par la substitution.
- 10- Le cadre de lecture est délimité par le codon d'initiation et le codon Stop
- 11- le fragment de Klenow est actif à 37°C
- 12- le répresseur est un transrégulateur des gènes eucaryotes
- 13- L'UTR du premier exon renferme le signal queue poly A et l'UTR du dernier exon le signal Caping.
- 14- Le brin sens est orienté dans le sens inverse par rapport à l'ARNm.
- 15- Le codon stop possède un ARNt.
- 16- L'ADN polymérase bêta prolonge l'amorce par de l'ADN dans le sens 5' 3' du brin continu
- 17- Toutes les mutations somatiques ne sont pas héréditaires.
- 18- Le silencer est un cis régulateur.
- 19- la ligase réalise des liaisons phosphodiester
- 20- La Taq polymérase permet d'amplifier un gène par PCR.

Exercice :

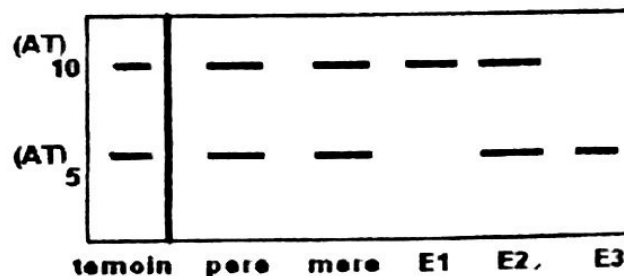
1- Soit la séquence du brin transcrit d'un gène : GTC GAC TTT TGG TTA

- a- Donner la polarité de ce brin d'ADN et la protéine qu'il code.
- b- Retrouver sur ce brin un palindrome de 6pb.

2- Si un vecteur renfermait le site de restriction retrouvé à la question 1 et qu'il est coupé entre le premier et le deuxième nucléotide.

- a- Nommer le type d'extrémités produites
- b- Représenter le vecteur ouvert schématiser les extrémités 5' et 3'.

3 - Soit la séquence suivante ATATATATAT nommée (AT)₅ et la séquence ATATATATATATATATAT nommée (AT)₁₀. Le gel d'électrophorèse de ces séquences chez les parents et les enfants (dont certains sont malades) dans une famille donne le profil ci-dessous.



Sachant que tous les membres de cette famille sont sains sauf E3 qui est malade.

- a- De quel type de séquence répétées font parties les séquences (AT)₅ et (AT)₁₀ ? Comment les nomme-t-on ? Quelles sont leur localisation et leur fonction ?
- b- A quoi servent les séquences (AT)₅ et (AT)₁₀ dans le gel ?
- c- L'individu E2 peut-il avoir un enfant malade ? Dites pourquoi ?